

51,9% dos casos, de natureza não farmacológica na maior parte dos casos (n= 251). Mantiveram-se em seguimento 39,1% das crianças, 20,5% foram referenciadas para outro técnico do neurodesenvolvimento e 17,2% tiveram alta. **Conclusão:** A procura crescente da consulta de neurodesenvolvimento e número de consultas realizado traduz bem a carência assistencial nesta área, a importância da acessibilidade assegurada pelos diversos sistemas de saúde convencionados e o reconhecimento do trabalho da nossa equipa.

**Palavras-chave:** neurodesenvolvimento, consulta, casuística

## PD269 (13SPP-67897) - AVALIAÇÃO DA COMUNICAÇÃO E DA LINGUAGEM NA PERTURBAÇÃO AUTÍSTICA

Bandeira de Lima, C.<sup>1</sup>; Baptista, M.<sup>1</sup>; Vigário, M.<sup>2</sup>; Oliveira, G.<sup>3</sup>

1- Unidade de Pediatria do Neurodesenvolvimento, do Serviço de Pediatria Médica do Departamento de Pediatria do Centro Hospitalar Lisboa Norte EPE; 2- Laboratório de Fonética (CLUL) da Faculdade de Letras; 3- Unidade de Neurodesenvolvimento e autismo e Centro de Investigação e Formação clínica do Hospitalar Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Enquadramento:** A Perturbação Autística (PA) manifesta-se precocemente na infância. A ausência ou o atraso no desenvolvimento da linguagem estão entre os principais motivos de preocupação dos pais e de referência médica; contudo os problemas de comunicação já são aparentes antes da idade em que devem surgir as primeiras palavras. Antes de falar, o bebé aprende a comunicar através de meios não verbais tais como o gesto, a expressão facial, o olhar e a atenção conjunta aos quais se vão associando as vocalizações. Nas crianças com PA a intencionalidade comunicativa encontra-se comprometida, assim como as competências de comunicação pré-verbal. **Objectivo:** Avaliar e comparar o nível de comunicação e de linguagem entre um grupo de crianças com PA e outro com desenvolvimento típico (DT). **Metodologia:** Estudo realizado através da recolha de dados clínicos (Unidade Pediatria do Neurodesenvolvimento do CHLN) de uma amostra de cinco crianças não verbais com o diagnóstico de PA (DSM-IV-TR), avaliadas através da Escala de Avaliação do Desenvolvimento de Ruth Griffiths, Childhood Autism Rating Scale (CARS), Autism Diagnostic Interview (ADI-R), Communication and Symbolic Behavior Scales (CSBS DP). O grupo controlo tem sete crianças com um desenvolvimento psicomotor típico acompanhadas longitudinalmente dos 4 aos 6 meses. Em ambos os grupos foi feita a recolha e análise acústica da produção de fala (vocalizações) através do software Speechstation. É feita uma comparação do nível de comunicação e linguagem entre ambas as amostras. **Resultados:** A amostra de crianças com PA tem uma média de idade de 2,6 anos, uma média de idade linguística de 10,6 meses e um nível comunicativo médio de 7 meses. O grupo controlo apresenta uma idade cronológica média de 6 meses. Quando comparadas as produções de fala entre uma criança com PA e outra com DT verificámos que o tempo latência da produção da primeira vocalização é muito superior na criança com PA (6,5 minutos/50segundos), que são necessárias mais solicitações da parte da mãe, as vocalizações atípicas são mais frequentes, estando ausente as que se relacionam com as manifestações de prazer. Contudo, existem algumas características da sua produção que são semelhantes às da criança com DT como a existência de sintagmas entoacionais. **Conclusão:** O grupo de crianças com PA situa-se ao nível da comunicação dos bebés de 7 meses e, apesar de atípicos, os seus enunciados possuem algumas características de uma produção normal.

**Palavras-chave:** Autismo; Comunicação; Linguagem

## PD270 (13SPP-68800) - PERTURBAÇÃO ESPECÍFICA DA LINGUAGEM – CARACTERIZAÇÃO DE UMA AMOSTRA

Cristiana Carvalho<sup>1</sup>; Ana Duarte<sup>2</sup>

1- Serviço de Pediatria, centro Hospitalar de Leiria - Pombal; 2- Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva - Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** A perturbação específica da linguagem (PEL) caracteriza-se pela aquisição qualitativamente anómala da linguagem, não causada por défice cognitivo, auditivo, lesão neurológica ou falta de estimulação, tem uma prevalência estimada de 3-8% e um prognóstico variável. As crianças com PEL apresentam mais frequentemente perturbações de comportamento e têm maior risco de perturbação de leitura e escrita (PLE), mesmo quando “recuperadas” antes dos 6 anos. **Métodos:** Com o objectivo de caracterizar as crianças com PEL quanto ao diagnóstico e evolução, realizou-se um estudo retrospectivo descritivo. Colheita

de dados através da consulta dos processos clínicos de uma amostra de crianças com PEL referenciadas à consulta entre 2005 e 2010. Estudaram-se as variáveis sexo, idade na referência, antecedentes, avaliação diagnóstica, co-morbilidades e intervenção. **Resultados:** Identificaram-se 14 crianças com o diagnóstico de PEL, 11 rapazes. A mediana de idade na referência foi de 51 meses (mínimo 30 meses; máximo 7 anos), sendo o atraso da linguagem o motivo mais frequente (7/14). A avaliação formal do desenvolvimento/cognição revelou valores médios para a idade, com 10 crianças a apresentar diferenças significativas entre as áreas de realização e linguagem. Em todas foi excluído défice auditivo. Tinham história pessoal de atraso da linguagem 12 e antecedentes familiares de perturbação da linguagem 8. Foram referenciadas mais tardiamente as crianças que não frequentaram o pré-escolar (4). Em avaliação de linguagem, 8 crianças apresentaram défice de compreensão/expressão e 6 défice de expressão com compreensão normal. O diagnóstico estabelecido foi de PEL tipo fonológico-sintático em 10; semântico-pragmático e dispraxia do discurso em 1 cada. A maioria (11) apresentava uma ou mais co-morbilidades, perturbação de comportamento em 6, perturbação da coordenação motora em 4 e défice de atenção/concentração em 3. Todas as crianças iniciaram terapia da fala e apoio educativo. A evolução foi favorável, mas variável. A PEL foi diagnosticada posteriormente em 4 crianças. A perturbação de comportamento associou-se a menor adesão às terapias e evolução menos favorável. **Comentários:** Os autores alertam para a necessidade de um diagnóstico e intervenção precoces para as crianças com PEL, tendo em vista a prevenção e tratamento dos problemas de comportamento e emocionais associados e a optimização do desempenho académico. “Com a colaboração de toda a equipa multidisciplinar do Centro Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva.”

**Palavras-chave:** Perturbação específica linguagem, caracterização

## PD271 (13SPP-74993) - PERTURBAÇÃO DE ASPERGER E X FRÁGIL

Andreia Leitão<sup>1</sup>; Micaela Guardiano<sup>1</sup>

1- Hospital de S. João

**Introdução:** A síndrome de X frágil é a forma hereditária mais comum de défice cognitivo. Muitos casos resultam da expansão de tripletos CGG no gene fragile X mental retardation 1 (FMR1); deleções e mutações pontuais do FMR1 são menos comuns. O mosaïcismo para a mutação completa de FMR1 com uma deleção ou um alelo normal foi relatada em doentes com X frágil do sexo masculino. A associação de Perturbação de Asperger e síndrome X frágil tem sido descrita na literatura. Os autores descrevem o caso de uma criança do sexo feminino com mosaïcismo X frágil, que apresenta clínica de Perturbação de Asperger. **Caso Clínico:** Criança de sexo feminino, 9 anos de idade, referenciada à consulta de Neurodesenvolvimento por dificuldades de aprendizagem, défice de interacção social e padrão de comportamento repetitivo e estereotipado. A avaliação realizada conduziu ao diagnóstico de Perturbação de Asperger. A avaliação psicométrica formal com teste WISC III revelou défice cognitivo ligeiro. No decurso da investigação etiológica, a pesquisa de X frágil mostrou mosaïcismo para a mutação completa e pré-mutação. **Discussão:** A Perturbação de Asperger é caracterizada por défice da interacção social, comportamento estereotipado e repetitivo, com linguagem expressiva preservada. Atinge mais frequentemente o sexo masculino, numa relação de 4:1. Associa-se a cromossomopatias e alterações genéticas, pelo que, da sua investigação etiológica faz parte o estudo genético. No caso presente, a avaliação clínica conduziu ao diagnóstico de Perturbação de Asperger e a avaliação etiológica revelou um mosaïcismo X frágil. Ambas as situações são mais raras no sexo feminino. A síndrome de X frágil é causada por uma expansão de uma região de trinucleótidos no gene FMR1 no cromossoma X, resultando num local frágil. Essa região consiste numa sequência de nucleótidos CGG que é repetida várias vezes. Na população geral, o gene FMR1 contém 5 a 50 CGG. No entanto, na Síndrome de X frágil, ocorrem numerosas (mais de 200) repetições CGG (Eberhart, 1996). Como resultado, a proteína FMRP não é produzida. Esta proteína é abundante nos neurónios do hipocampo e cerebelo dos indivíduos não afectados. Vários estudos sugeriram que tem um papel regulador da síntese proteica na resposta à actividade sináptica e, provavelmente, terá diferentes funções em diferentes estádios do desenvolvimento cerebral. Evocando a literatura, a prevalência de perturbação do espectro autista em doentes com síndrome de X frágil varia entre 15% a 60% (Bailey, 2008; Hass, 2008). **Conclusão:** A raridade do caso advém da associação Perturbação de Asperger e mosaïcismo X frágil, sendo ainda que ambas as situações são mais raras no sexo feminino.

**Palavras-chave:** Síndrome Asperger; X frágil; mosaïcismo